



<http://screening.charite.de>

Тел. +49 30 450 566 346  
ng-screening@charite.de

[www.neonatal-screening.com](http://www.neonatal-screening.com)



Информация для родителей

# Скрининг для новорождённых

## Обратите внимание

**Не для всех названных заболеваний своевременная терапия в состоянии полностью предотвратить негативные последствия болезни. В большинстве случаев немедленное начало терапии даёт ребёнку возможность нормального развития. ▶**

ваш номер телефона и адрес, по которому вы сможете получать почту в первые дни после родов. Если результаты неоднозначны по иным причинам, скрининговая лаборатория пригласит вас – письмом либо через учреждение, приславшее анализы – сдать анализы повторно. Результат скрининга на тугоухость становится известен сразу после проведения, его сообщат вам и задокументируют в жёлтой тетради. Вместе с заключением выдаются указания на учреждения, в которых можно провести контрольные обследования. Результаты на скрининговой карточке передаются в скрининговый центр, здесь координируются и отслеживаются все необходимые мероприятия.

## Важные рамочные условия

- Участие в скрининговых обследованиях для новорождённых добровольно. Решение за или против скрининга для новорождённых следует принимать на основании фактической информации. Ваше согласие на проведение обследования распространяется только на выявление названных заболеваний.
- Защита данных обеспечена: на результаты обследований, разумеется, распространяется врачебное обязательство о неразглашении; без вашего согласия они не могут быть переданы третьим лицам. У вас есть право в любой момент отозвать своё согласие.
- Стоимость анализов крови, а также скрининга на тугоухость оплачивается государственными кассами медицинского страхования. Для пациентов, застрахованных в частных страховых учреждениях, расходы чаще всего оплачиваются страховками – подробности вы можете выяснить в соответствующем страховом учреждении или в органе по оказанию материальной помощи.

Если у вас остаются дополнительные вопросы на тему скрининга для новорождённых, обращайтесь, пожалуйста, в ваше родовспомогательное учреждение, к вашему врачу-педиатру или к акушерке. У вас всегда есть возможность обсудить ваши вопросы с врачами.

**Коллектив скрининга для новорождённых желает вам и вашему ребёнку всего наилучшего.**

## Заболевания, выявляемые скринингом для новорождённых

### Андрогенитальный синдром

Гормональное нарушение, вызванное патологией коры надпочечника: андрогенизация у девочек, возможен летальный исход на фоне риска солевого истощения. Гормональная терапия (частотность: ок. 1/10.000 новорождённых).

### Недостаточность биотинидазы

Патология обмена веществ, связанная с витамином биотин: изменения кожи, нарушения зрения и слуха, нарушения в умственном развитии и развитии моторики. Терапия путём ввода биотина (частотность: ок. 1/80.000 новорождённых).

### Нарушения обмена карнитина

Патология обмена веществ в метаболизме жирных кислот: метаболические кризы, кома, опасность летального исхода. Терапия путём специальной диеты (частотность: ок. 1/100.000 новорождённых).

### Галактоземия

Нарушение обмена веществ, связанное с лактозой: потеря зрения, нарушения физического и умственного развития, печёночная недостаточность, опасность летального исхода. Терапия путём специальной диеты (частотность: ок. 1/40.000 новорождённых).

### Глутаровая ацидурия, тип 1

Патология разложения аминокислот: метаболические кризы, хронические нарушения подвижности. Терапия путём специальной диеты (частотность: ок. 1/80.000 новорождённых).

### Гипотериоз

Врождённое снижение функции щитовидной железы: тяжкие нарушения умственного и физического развития. Гормональная терапия (частотность: ок. 1/4.000 новорождённых).

### Изовалериановая ацидемия

Патология расщепления аминокислот: метаболические кризы, кома, нарушения умственного развития. Терапия путём специальной диеты (частотность: ок. 1/50.000 новорождённых).

**Нарушение слуха может возникнуть также и в дальнейшем развитии ребёнка, поэтому если тест не выявил отклонений, вам как родителям всё равно важно следить за тем, достаточно ли хорошо ваш ребёнок слышит.**

### Нарушения MCAD/LCHAD/VLCAD

Патологии, связанные с получением энергии из жирных кислот: метаболические кризы, кома, мышечная слабость и слабость сердечной мышцы, опасность летального исхода. Терапия: предотвращение периодов голодания, при необходимости – специальная диета (частотность: от 1/10.000 (MCAD-D) до 1/80.000 новорождённых).

### Муковисцидоз / (кистофиброз)

Наследственное заболевание, нарушение солевого обмена в клетках желез, образование вязкой слизи в дыхательных путях и других органах, сопряжённое с продолжительным воспалительным процессом. Разные формы тяжести в зависимости от генетических факторов. Пациенты недостаточно весят и зачастую плохо растут. Поражение функций лёгких и поджелудочной железы. Терапия: диетотерапия, физиотерапия и медикаменты (частотность: ок. 1/3.300 новорождённых).

### Фенилкетонурия (ФКУ) и болезнь кленового сиропа (БМКС)

Патологии метаболизма аминокислот: судороги, тяжкие нарушения умственного и физического развития. Терапия: специальная диета (частотность: ок. 1/10.000 (PKU) или 1/200.000 новорождённых (MSUD)).

### Нарушения слуха

Частое нарушение восприятия в детском возрасте, множественность причин, зачастую сочетается с другими заболеваниями (сердце, почки, зрение). Ранняя диагностика и терапия – предпосылка оптимального языкового и умственного развития. Запоздалое выявление ведёт к хроническим нарушениям. Терапия: в частности, поддержка раннего развития, слуховой аппарат и, возможно, кохлеарный имплантат (частотность: ок. 1 – 3 / 1.000 новорождённых).

Для раннего выявления врожденных нарушений здоровья новорождённых



Layout: Zentrale Medientiefenstellungen, Charité – Universitätsmedizin Berlin | Fotos: T. Buchholz, W. Peitz, A. Behrens, Zeichnung: Lea-Emely Buchholz | CCT / Neugeborenen-Screening-66-ROMANISCH.indd

**CHARITÉ**  
UNIVERSITÄTSMEDIZIN BERLIN



**Kompetenznetz  
Neugeborenen-  
Screening**

Berlin • Greifswald • Magdeburg • Weiden



## Дорогие родители!

Ваш ребёнок должен в скором времени появиться на свет или же только что родился. Вы желаете, чтобы он рос здоровым. Настоящий информационный материал предоставит вам сведения о раннедиагностических обследованиях скрининга для новорождённых, которые проводятся в течение нескольких дней после рождения вашего ребёнка. Обследование слуха важно, поскольку при нарушениях слуха развитие речи происходит с задержкой или не происходит вовсе.

### Для чего проводятся обследования ранней диагностики?

Большинство детей появляются на свет здоровыми. Однако бывают и исключения. Здоровье примерно одного из тысячи новорождённых оказывается под угрозой из-за редкого врождённого нарушения обмена веществ или функций органов (например, нарушения слуха), которое никак не проявляется внешне. В отношении многих из таких заболеваний при терапии, начатой как можно раньше после родов, весьма велики шансы предотвратить случаи смертности, избежать негативных последствий либо уменьшить их тяжесть. Поэтому для таких заболеваний проводятся широкоохватные законодательно регламентированные обследования, к числу которых относится и скрининг для новорождённых.

**Участие в скрининге способствует поддержанию здоровья вашего ребёнка.**

## На предмет каких заболеваний проводятся обследования?

Скрининговые обследования новорождённых проводятся в Германии более 30 лет. Были выявлены случаи врождённого гипотериоза, адреногенитального синдрома, недостаточности биотинидазы, галактоземии и фенилкетонурии (ФКУ). В последние годы эти обследования стали значительно лучше, охвачены другие нарушения белкового и жирового обмена, поддающиеся лечению, включены нарушения слуха. Часть заболеваний передается по наследству, это значит, что скрининг обследует генетические (передаваемые по наследству) признаки (широкоохватное генетическое обследование). С 2016 г. обследования позволяют выявить также муковисцидоз / кистозный фиброз (КФ), причём для его выявления производятся (примерно для 1 из 1000 новорождённых) также анализы генного материала (ДНК). Описание отдельных заболеваний приводится на обороте.

## Что означает результат теста?

Результат скринингового теста еще не является медицинским диагнозом, а представление к повторному обследованию еще не означает, что ребёнок болен. Может оказаться, что крови было недостаточно для всех анализов, или её взяли слишком рано, что не позволяет выявить все возможные заболевания, или показатели находятся в пограничной области и требуют дополнительного контроля. Даже в тех редких случаях, когда результат обследования указывает на наличие заболевания, диагноз не подтвержден окончательно, а требует дополнительного уточнения в ходе дальнейших медицинских обследований. Если вы будете представлены к повторному обследованию скрининга для новорождённых, просьба среагировать оперативно. Центры диагностики и лечения в таких случаях быстро назначают день и время обследования. В интересах вашего ребёнка прояснить ситуацию как можно раньше. Плохой результат замеров скрининга на тугоухость не всегда означает, что ваш ребёнок плохо слышит, а означает лишь, что результат скрининга должен быть проверен. Первый контрольный замер должен по возможности состояться еще в родовспомогательном учреждении, адреса для амбулаторных проверок или специализированных клиник вы получите в скрининговом центре. В случае отклонений по результатам скрининга на КФ ребёнка следует представить в специализированном центре муковисцидоза, поскольку лишь один из пяти детей с такими отклонениями в результатах действительно болен. Там, как правило, в целях подтверждающей диагностики проводится т.н. „потовая проба“ – она безопасна, не причиняет боли, результат будет получен быстро. Возможно, потребуются также другие обследования.

## Можно ли излечить эти заболевания?

Все названные заболевания являются врождёнными и поэтому не могут быть излечены. Однако для всех заболеваний, выявляемых в ходе обследования, существует терапия, позволяющая при раннем начале избежать негативных влияний, уменьшить их или улучшить качество жизни. Для консультирования и сопровождения в случаях подозрения на заболевание или заболевания в вашем распоряжении будут врачи-специалисты. Если скрининг на тугоухость и после второго обследования не даст обоснованного заключения о слуховом восприятии вашего ребёнка, специализированное учреждение проведет точное определение слухового порога. Данное обследование не причиняет боли и проводится во сне. Если выяснится, что слуховое восприятие ограничено, будет сразу же начата соответствующая терапия. Раннее

начало помощи предоставляет практически каждому ребёнку с нарушениями слуха хорошие шансы на нормальное языковое развитие.

## Когда и как проводятся обследования?

Скрининговые обследования проводятся на второй или на третий день жизни (с 36-го по 72-й час после рождения), по возможности одновременно со вторым профилактическим осмотром Вашего ребёнка (U 2). Для скрининга гормонов и обмена веществ берётся несколько капель крови (из вены или из пятки). Капли наносятся на специальную карточку из фильтровальной бумаги и сразу же после просушки отправляются в скрининговую лабораторию. В лаборатории при помощи очень чувствительных методов анализа пробы исследуются на различные заболевания. При скрининге на муковисцидоз задействуется трёхступенчатая процедура из двух биохимических тестов (ИРТ и белок, ассоциированный с панкреатитом) и генетического анализа, чтобы свести количество контрольных обследований до минимума. Для обследования слуховой способности не воспринимающиеся на слух сигналы, подаваемые здоровым ухом новорождённого, подвергаются совершенно безболезненным замерам при помощи зонда, введённого в слуховой проход (т.н. отоакустическая эмиссия, ОАЭ), либо проводится автоматизированная аудиометрия ствола головного мозга (английское назв.: Automated Audiometry Brainstem Response=AABR). Проверяется функция внутреннего уха, иначе - поступают ли из внутреннего уха в мозг и обрабатываются ли звуковые волны, преобразованные в электрические импульсы.

## Кто получит результаты теста?

Письменное заключение о результатах скрининга гормонов и обмена веществ в течение нескольких дней получает учреждение, направившее на анализ пробу крови (роддом, врач-педиатр). Результат скрининга на муковисцидоз вследствие многоступенчатости процедуры может потребовать до 14 дней. Как правило, родители заключение не получают. **Для вас, таким образом, действует правило: отсутствие новостей = хорошая новость.**

Лишь при наличии явных признаков заболевания, требующего немедленной терапии, мы известим вас сами либо через учреждение, приславшее анализы. Поэтому просьба указать для карточки с анализами